

# 新生儿 筛查



为华盛顿州家长提供的  
重要新生儿筛查信息



[www.doh.wa.gov/NBS](http://www.doh.wa.gov/NBS)

DOH 304-007 July 2020 Simplified Chinese



## **Newborn Screening Program**

Newborn Screening Program（新生儿筛查计划）位于华盛顿岸线市的 Washington State Public Health Laboratories（华盛顿州公共卫生实验室）。每年，该计划都会对大约 175,000 个血液样本进行测试，以尽早发现严重病症，让华盛顿的婴儿拥有一个健康的开始。



祝贺

您宝宝的诞生!

随着宝宝的降生，有很多事情要去考虑。要想确保您的孩子拥有一个最健康的开始，新生儿筛查是至关重要的方式。

### 什么是新生儿筛查?

新生儿筛查能够避免严重的健康问题，甚至可以挽救您孩子的生命。新生儿筛查在宝宝出生后，有助于识别诸多罕见且严重的健康状况。有了这些信息，家长和医生便可以在产生不良影响之前开始任何需要的治疗。



每 480 个新生儿中就有 1 个患有严重疾病，并通过新生儿筛查得到早期诊断和治疗，并从中受益。





### **如何进行新生儿筛查？**

医疗服务人员会从您孩子的脚后跟抽取几滴血液置于名为新生儿筛查卡的特殊滤纸上。这一安全、常规的程序可在医院、诊所、实验室、生育中心进行，也可在助产师的陪同下在家中 进行。血液干了之后，将新生儿筛查卡寄给 Washington State Public Health Laboratories 的 Newborn Screening Program 进行测试。

### **为什么需要进行新生儿筛查？**

出生时身体健康，或家庭成员身体健康的婴儿依然会出现严重的健康状况。新生儿筛查能够识别这些病症，并有助于确保婴儿能够立即接受所需治疗，因此，他们便可以尽可能健康地成长。如果这些病症没有尽早发现，便会在婴儿成长过程中导致可能危及生命的健康问题。





## 所有的华盛顿婴儿都接受筛查

新生儿筛查是在婴儿生病前识别这些罕见病症的最快方式。为确保华盛顿婴儿尽可能健康地成长，州法要求所有华盛顿州的婴儿在两岁之前都必须接受筛查。这样，婴儿就可以尽早接受所需治疗。

# 婴儿应接受两次筛查。



第一个小的血液样本应在婴儿出生后不久（婴儿约一或两天）时收集。此次筛查对于检测出严重病症至关重要。



第二个样本通常在健康儿童检查（婴儿一或两周）时收集。此次筛查将有助于检测出在婴儿出生后未能立即检测出来的病症。





## 我将如何知道我孩子的筛查结果？

询问您孩子的医疗服务人员获取新生儿筛查结果。提交您孩子的筛查测试的医院、诊所、实验室或助产师应在大约一周之内得到结果。如有紧急情况，Newborn Screening Program 将会尽早联系您孩子的医疗服务人员。

## 我将从新生儿筛查结果中获得哪些信息？

大多数新生儿筛查结果都是正常的。**阳性、异常或未有明确结论**的结果只表明您的孩子可能患有其中一项疾病。要想得出最终定论还需其他测试。Newborn Screening Program 将与您、您孩子的医疗服务人员和专门治疗这些疾病的医生一起努力，确保您孩子得到最好的护理。

新生儿筛查测试非常精准，但没有任何一项筛查测试是完美无缺的。如果你的孩子看起来不太健康，或您有关于您孩子的新生儿筛查结果的问题，请联系您孩子的医疗服务人员。

## 如何治疗这些病症？

每种病症都是不同的。一些病症通过特殊膳食进行治疗，而其他病症则通过药物或其他医疗服务（如物理疗法或手术）进行治疗。早期治疗将使您的孩子拥有最好的健康成长和发育机会。



..... ○

## 筛查的费用是多少？

在华盛顿州进行筛查需缴纳涵盖所有筛查的一次性费用。通常情况下，在医院的分娩或出生费用中已经包含了这一费用。但是，一些医疗机构可能会另外收取收集血液样本的费用。这些费用通常都在保险范围内。

要想了解当前费用及更多信息，请访问 Newborn Screening Program 的网站 [doh.wa.gov/NBS/ScreeningCost](https://doh.wa.gov/NBS/ScreeningCost)

## 如何处置血液样本？

根据州法，我们会对新生儿筛查卡进行为期 21 年的安全储存，之后会将其销毁。实验室可能会使用血液样本来改进新生儿筛查测试。未经家长或监护人的书面同意，我们不会使用身份识别信息。新生儿筛查完成后，您可以随时要求销毁您孩子的样本。

想要获取更多关于隐私政策的信息，请访问 Newborn Screening Program 的网站: [doh.wa.gov/NBS/PrivacyPolicies](https://doh.wa.gov/NBS/PrivacyPolicies)



### 我可以拒绝让我的孩子接受新生儿筛查吗？

由于避免这些疾病带来毁灭性影响至关重要，因此只有在新生儿筛查与其宗教信仰或习俗冲突的情况下，家长才能拒绝为孩子进行新生儿筛查。要想因上述原因拒绝新生儿筛查，家长或监护人必须在筛查卡背面的拒绝部分签字，并将其寄给 Washington State Public Health Laboratories 的 Newborn Screening Program。



## 新生儿筛查测试可以识别哪些病症？

新生儿筛查有助于识别下列疾病。

您可以访问 [doh.wa.gov/NBS/disorders](https://doh.wa.gov/NBS/disorders) 了解更多信息

### 氨基酸病症

每 10,000 个新生儿中有 1 个患此疾病

这些疾病影响人体使用食物中的某种成分（氨基酸）的能力，该成分用于促进人体成长，补充人体能量。这会导致物质在体内堆积，严重影响健康、成长和学习，有时甚至导致死亡。

- 精氨基琥珀酸血症 (ASA)
- 瓜氨酸血症 (CIT)
- 高胱氨酸尿症 (HCY)
- 槭糖尿病 (MSUD)
- 苯丙酮尿症 (PKU)
- 酪氨酸血症 I 型 (TYR-I)



## 脂肪酸氧化疾病

每 11,000 个新生儿中有 1 个患此疾病

患有脂肪酸氧化疾病的婴儿不能使用体内用于供给能量的脂肪。这会对心脏、肝及其他器官造成严重伤害。如果不接受治疗，将会导致严重的健康问题，有时甚至导致死亡。

- 卡尼丁吸收障碍 (CUD)
- 长链 L-3-羟酰基辅酶 A 脱氢酶 (LCHAD) 缺乏症
- 中链脂肪酸去氢酵素 (MCAD) 缺乏症
- 三功能蛋白 (TFP) 缺乏症
- 超长链脂肪酰辅酶 A 脱氢酶 (VLCAD) 缺乏症

## 有机酸疾病

每 29,000 个新生儿中有 1 个患此疾病

患有有机酸疾病的婴儿无法吸收食物中蛋白质的某些部分。有害物质会在体内堆积，对健康、成长和学习造成严重影响，甚至会导致死亡。

- 3-羟基-3-甲基戊二酸血症 (HMG)
- $\beta$ -酮硫解酶缺乏症 (BKT)
- 戊二酸血症 I 型 (GA-1)
- 异戊酸血症 (IVA)
- 甲基丙二酸血症 (Cbl A、B 及 MUT)
- 多发性生物素辅酶酵素缺乏症 (MCD)
- 丙酸血症 (PROP)

## 溶酶体贮积症

**每 32,000 个新生儿中有 1 个患此疾病**

患有溶酶体贮积症的婴儿无法分解食物中的糖份和脂肪。这会使毒素在体内堆积，从而导致婴儿脑部、骨骼、肌肉或心脏问题。

- 黏多糖累积症 I 型 (MPS-I)
- 肝糖储积症 II 型 (庞贝氏症)

## 内分泌疾病

**先天性甲状腺功能减退症 (CH)**

**每 950 个新生儿中有 1 个患此疾病**

患有先天性甲状腺功能减退症的婴儿无法产生足够的甲状腺激素以供其健康成长和发育。如不治疗，会导致严重的智力缺陷和发育问题。

**先天性肾上腺皮质增生症 (CAH)**

**每 14,000 个新生儿中有 1 个患此疾病**

患有先天性肾上腺皮质增生症的婴儿无法产生健康身体机能所需的足够的荷尔蒙。这些婴儿会时常发生脱水和昏迷症状，危及生命。女婴的生殖器官可能会有异常。

## 其他疾病

### 镰状细胞和血红蛋白病 (HGB)

**每 4,700 个新生儿中有 1 个患此疾病**

患有镰状细胞疾病或其他血红蛋白病的婴儿红血球会出现异常。这些血细胞无法有效地将氧输送到身体的各个部位。这些疾病会导致频繁感染、严重疼痛、贫血及其他并发症。

### 囊胞性纤维症 (CF)

**每 5,500 个新生儿中有 1 个患此疾病**

患有囊胞性纤维症的婴儿肺功能发育较差，且伴有营养不良。这会导致严重的健康问题，寿命也会缩短。

### 生物素酶缺乏症 (BIO)

**每 86,000 个新生儿中有 1 个患此疾病**

患有生物素酶缺乏症的婴儿无法使用一种叫做生物素的重要维生素。如不治疗，会导致发疹、失聪、癫痫以及发育迟缓。



## 半乳糖血症 (GALT)

**每 11,000 个新生儿中  
有 1 个患此疾病**

患有半乳糖血症的婴儿无法吸收半乳糖（牛奶中存在的一种糖）。婴儿在喝牛奶（包括母乳）时，半乳糖在体内堆积，这会导致失明、脑损伤或死亡。

## 严重复合型免疫缺乏症 (SCID)

**每 88,000 个新生儿  
中有 1 个患此疾病**

患有严重复合型免疫缺乏症的婴儿天生没有工作的免疫系统。他们无法抵抗导致疾病的病菌，即便是普通的感染都会危及生命。

## 脊髓性肌肉萎缩症 (SMA)

**每 15,000 个新生儿中  
有 1 个患此疾病**

SMA 婴儿患者的脊髓中丧失运动神经细胞。这些细胞若无法向肌肉发送消息，肌肉就不会继续工作。SMA 可分为轻症或重症。若不治疗，SMA 会导致无法达成动作发展指标、呼吸或进食困难，甚至死亡。

## 肾上腺脑白质失养症 (X-ALD)

**每 17,000 个新生儿中  
有 1 个患此疾病**

患有 X-ALD 的婴儿无法分解体内的某种脂肪。这些脂肪堆积在体内，导致神经损伤，从而导致学习问题、肌无力、昏迷甚至死亡。X-ALD 主要影响男婴，但女婴可能会在成年后出现症状，并会将该疾病遗传给她们的孩子。



## 新生儿筛查挽救了我的生命。

“我出生时，此项技术检测出我患有一种叫甲状腺功能减退的先天性代谢紊乱疾病。我出生时没有任何患有此病的征兆，如果我没有在出生几个小时内被确诊并接受治疗，这一异常病症对于我的成长和发育会是灾难性的。如果没有新生儿筛查，我就不会有现在的身高、不会上大学，也不会作为运动员去比赛。我鼓励每个家庭利用这项简单、适时且能拯救生命的测试，也感谢医院和 Public Health Laboratories 执行新生儿筛查流程的优秀的工作人员。我会对这些人所从事的工作永远心怀感恩。”

—Aidan, 1998 年在华盛顿州新生儿筛查中  
被检测出甲状腺功能减退







## 新生儿筛查清单

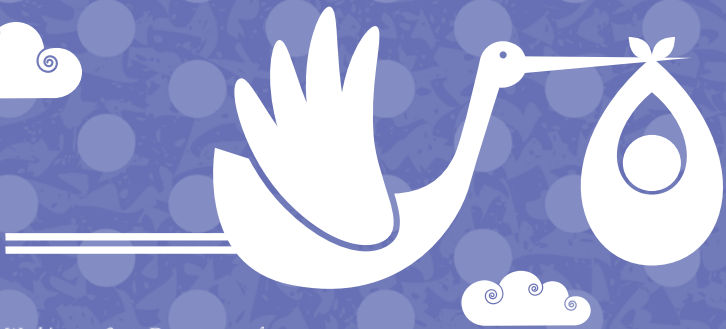
- 确保在新生儿出生后收集新生儿筛查血液样本。
- 检查您的医院或助产师是否有可以联络到您的正确电话号码和地址。
- 为您孩子的儿科护理选择一名医疗服务人员，并将他们的信息提供给您的医院或助产师。
- 在您孩子出生一周或两周时，带他/她去做健康儿童检查，以进行第二次新生儿筛查。
- 向您孩子的医疗服务人员询问新生儿筛查结果。
- 遵循任何关于额外的测试、预约或跟进护理的说明。

### 为您孩子提供的其他筛查

您还可以为您的孩子筛查其他健康问题，例如严重的先天性心脏缺陷以及听力丧失。想要了解更多关于心脏缺陷筛查方面的信息，请联系您的医疗人员；想要了解听力筛查信息，请访问 [doh.wa.gov/earlyhearingloss](http://doh.wa.gov/earlyhearingloss)。







Washington State Department of

Health

## Newborn Screening Program

P.O. Box 55729

1610 NE 150th Street

Shoreline, WA 98155-0729

电话: (206) 418-5410

免费电话: (866)660-9050

传真: (206) 363-1610

电子邮件: [NBS.Prog@doh.wa.gov](mailto:NBS.Prog@doh.wa.gov)

网站: [www.doh.wa.gov/NBS](http://www.doh.wa.gov/NBS)

我们的网站提供下列语言版本: አማርኛ – Amharic – 阿姆哈拉语 | العربية – Arabic – 阿拉伯语 | 中文 – Chinese | 日本語 – Japanese – 日语 | ភ្នំពេញ – Cambodian (Khmer) – 柬埔寨语 (高棉语) | 한국어 – Korean – 韩语 | ਪੰਜਾਬੀ – Punjabi – 旁遮普语 | Русский – Russian – 俄语 | Af-soomaali – Somali – 索马里语 | Español – Spanish – 西班牙语 | Tagalog – Tagalog – 塔加拉族语 | Українська – Ukrainian – 乌克兰语 | Tiếng Việt – Vietnamese – 越南语

如欲索取本文件的其他版本格式, 请致电 1-800-525-0127。耳聋或重听人士请拨 711 (Washington Relay) 或发送电子邮件至 [Civil.rights@doh.wa.gov](mailto:Civil.rights@doh.wa.gov)。

此工作由 Association of Public Health Laboratories 通过 U.S. Department of Health and Human Services (HHS, 美国卫生与公众服务部) 下属的 Health Resources and Services Administration (HRSA, 卫生资源和服务管理局) 支持, 资助编号为 # UG9MC30369 New Disorders Implementation Project (新疾病实施项目), 金额为 4,000,000 美元。此信息或内容和结论均为作者观点, 不应将其解释为 HRSA、HHS 或美国政府的官方立场或政策, 亦不得推断为上述机构的任何认可。